

Este estudio nos permitirá concientizar a los jóvenes de los efectos que tiene el cigarrillo para su salud y motivar hacia el No consumo de cigarrillo como estrategia para prevenir problemas de salud como el cáncer de pulmón. Los resultados de este estudio para el grupo control permitirán mejorar la base de datos para establecer la frecuencia espontánea de AC en nuestra población.

ESTUDIO DE FOCO ENDÉMICO DE RETARDO MENTAL EN RICAURTE, VALLE

PAYÁN, C.¹, SALDARRIAGA, W.², ISAZA, C.³, ALZATE, A.³

¹ Estudiante de Maestría en Genética Humana. Facultad de Medicina. Universidad Nacional de Colombia. cespayan@hotmail.com

² Estudiante. Facultad de Medicina. Universidad del Valle.

³ Profesores. Facultad de Medicina. Universidad del Valle.

El Síndrome de X Frágil es la causa heredada más frecuente de retraso mental, hace parte del grupo de enfermedades por repetición de trinucleótidos, la mutación que produce la enfermedad se expresa citológicamente como una ruptura en la posición q27.3 del cromosoma X. En un corregimiento al norte del Valle del Cauca (Ricaurte), fundado a principios del siglo XVII por 11 familias, se identificó alta prevalencia de retardo mental, 42 en 1.024 habitantes, 27 hombres, 15 mujeres, 10 de ellos menores de 14 años, se elaboró la genealogía de las familias de 35 de los afectados, incluso hasta la quinta generación encontrándose que estos individuos pertenecen a 3 núcleos familiares básicos provenientes de 2 de las familias fundadoras, transmisión de la enfermedad por línea materna a hijos e hijas, hombres y mujeres portadores sanos de la enfermedad, mostrando un patrón de herencia sugestivo de herencia ligada al X. En la evaluación física se encontró que presentan características fenotípicas especiales (cara alargada, orejas grandes en anteverso flexión, hiperlaxitud de articulaciones, macroorquidismo en los hombres), bajo la sospecha clínica de Síndrome de X Frágil se realizó estudio de cariotipo bajo condiciones especiales (depleción de folatos) a 28 de ellos, 18 hombres y 10 mujeres, encontrándose fragilidad en el brazo largo del cromosoma X en 19 individuos con lo cual se confirmó el diagnóstico. Con estos datos se calcula una prevalencia de Síndrome de X Frágil para la población de Ricaurte de al menos 1 en 38 hombres y 1 en 100 mujeres lo que excede a la de población general en más de 100 veces (1 en 4.000 hombres y 1 en 6.000 mujeres).

SÍNDROME DE LAS BANDAS AMNIÓTICAS ESTUDIO ANATOMOPATOLÓGICO GENÉTICO Y POR IMAGEN DE UN CASO

MURILLO, L. A.¹, MAYORGA, S.², DORADO, N.³, DORADO, J. A.², MEDINA, F.⁴, CELIS, L. G.²

¹ Estudiante de Medicina. Facultad de Medicina. Universidad de la Sabana.

² Facultad de Medicina. Universidad de la Sabana Sede del Puente del Común, Chía (Cundinamarca). Colombia. luiscelis@yahoo.com

³ Departamento de Patología. Clínica San Pedro Claver.

⁴ Servicio de Radiología. Hospital Militar.

El presente trabajo tiene por objeto, caracterizar un posible caso del Síndrome de bandas amnióticas mediante un estudio Anatomopatológico, Genético y por imagen. Un mortinato de 6